

Reinhold Kerbl, Karl Reiter, Lucas Wessel

Referenz Pädiatrie

Jungenmedizin > Epispadie

Bernhard Stier, *Raimund Stein*

Epispadie

Bernhard Stier, Raimund Stein

Steckbrief

Die Epispadie ist eine sehr seltene angeborene Fehlbildung des männlichen (und auch weiblichen) Genitales, bei der der dorsale Verschluss der Harnröhre ausbleibt. Anders als bei Hypospadie, bei der sich der Meatus auf der ventralen Seite des Penis befindet, haben Kinder mit Epispadien eine mehr oder weniger weit geöffnete Harnröhrenplatte auf der dorsalen Seite des Penis. Die Epispadie ist Bestandteil des Blasenekstrophie-Epispadie-Komplexes (BEEK). Die isolierte Epispadie macht weniger als 10% der gesamten Fälle von BEEK aus. Die genaue Ursache der Epispadie ist immer noch unklar. Häufig bestehen eine Inkontinenz (kontinente Epispadien sind möglich), Leistenhernien, ein Reflux (VUR) (selten und ohne Konsequenz), in weiterer Folge immer eine Peniskurvatur und mögliche rezidivierende Harnwegsinfektionen (Bakteriurie?) und ggf. auch später eine erektile Dysfunktion (operative Komplikation). Dies trifft nicht auf die kontinenten Epispadien zu. Die Behandlung der Epispadie ist operativ und hat zum Ziel, ein funktionelles und kosmetisch gutes Ergebnis zu erhalten. Ggf. betrifft dies auch die Rekonstruktion des Sphinkterapparats (bei der inkontinenten Epispadie).

Synonyme

- Epispadie
- obere Harnröhrenspaltung
- epispadia

Keywords

- Epispadie
- Entwicklungsstörung der Harnröhre
- Blasenekstrophie-Epispadie-Komplexes (BEEK)
- Peniskurvatur
- Penisdeviation

Definition

Es handelt sich um eine Fehlbildung mit Spaltung der Harnröhre auf der Dorsalseite („Oberseite“) des Penis mit variabler Ausprägung. Überwiegend treten Epispadien im Rahmen des Blasenekstrophie-Epispadie-Komplexes (BEEK) auf.

Merke:

Es heißt „URO-Genitaltrakt“. Durch die Embryologie des Urogenitaltrakts ergibt sich, dass Fehlbildungen in den ableitenden Harnwegen überproportional mit Fehlbildungen im Genitaltrakt einhergehen (und umgekehrt). Dies muss bedacht werden: Sono ist als Screening ganz sinnvoll, vorausgesetzt, der Untersucher ist erfahren. Es geht darum zu betonen, dass IMMER vor irgendwelchen Korrekturen eine genaue Abklärung erfolgt!

Epidemiologie

Häufigkeit

- Die Häufigkeit aller Epispadien (männliche und weibliche) wird mit 2–3 Patienten/100000 Neugeborene angegeben.

Altersgipfel

- Neugeborenalter

Geschlechtsverteilung

- m:w ca. 4:1

Prädisponierende Faktoren

- Bei einer positiven Epispadie-Familienanamnese scheint das Risiko für diese Fehlbildung bei der Nachkommenschaft erhöht zu sein.
- Während die Einnahme von perikonzeptionellem Folat das Risiko schwerer Formen des Spektrums des Blasenekstrophie-Epispadie-Komplexes reduziert, ist das Risiko des Auftretens milderer Formen wie auch isolierten Epispadien nicht verringert [1]. Dies wird allerdings kontrovers diskutiert.

Ätiologie und Pathogenese

- Die Epispadie ist eine seltene urogenitale Fehlbildung, die durch die Fehlbildung der Harnröhre gekennzeichnet ist und sich auf der dorsalen Seite des Penis befindet.
- Jungen mit einer Epispadie haben eine mehr oder weniger weit geöffnete Harnröhrenplatte auf der Dorsalseite des Penis.
- Es wird allgemein als Bestandteil im Spektrum des BEEK angesehen. Isolierte Epispadien machen weniger als 10% der gesamten Fälle von Epispadien aus.
- Die genaue Ursache der Epispadie ist immer noch unklar.
- Einteilung der Epispadien:
  - **penopubische Epispadie:**
    - Hier befindet sich der Meatus proximal an der Peniswurzel, möglicherweise auch nicht am Penis, sondern in der Nähe des Schambeins an der Basis des Penis.
    - Die Symphyse muss hierbei nicht unbedingt geschlossen sein.
    - fließender Übergang in den meist nicht kompetenten Blasenhals
  - **penile Epispadie:** Der Meatus befindet sich auf dem Penisschaft,
  - **glanduläre Epispadie:**
    - Hier befindet sich der Meatus auf der Glans penis, aber auf der Oberseite und nicht an der Standardstelle an der Penisspitze.
    - Diese Form der Epispadie kann leicht übersehen werden.
    - Meist liegt auch eine Verkrümmung des Penisschafts nach dorsal vor und die Vorhaut ist auf der dorsalen Seite des Penis nicht verschlossen.

Symptomatik

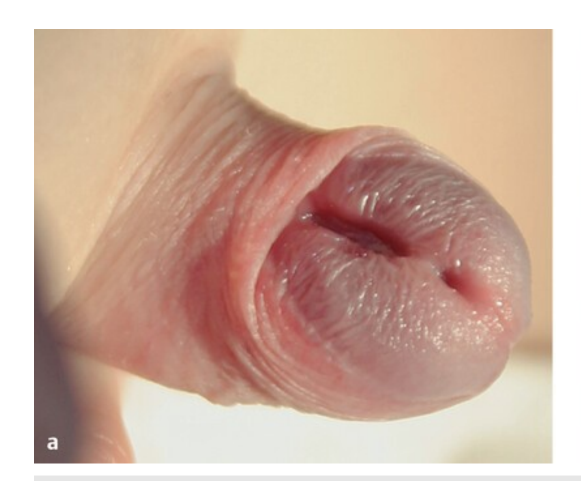
- Klinisch besteht eine dorsale Spaltbildung mit ausgeprägter Deviation des Penis.

- Nicht selten finden sich Leistenhernien.
- Bakteriurien bzw. Harnwegsinfektionen und Inkontinenz
- Ein VUR (vesikoureteraler Reflux) ist selten und ohne Konsequenz.
- Später – als Komplikation nach operativer Korrektur – kann es zu einer erektilen Dysfunktion kommen.

Diagnostik

Diagnostisches Vorgehen

- Die Diagnose einer Epispadie ist bei Jungen eine Blickdiagnose und primär leicht zu stellen (Abb. 239.1). Bei Mädchen kann sie auch erst später auffallen.
- Bei 90% der Patienten mit Epispadie liegt eine Begleitfehlbildung vor.
  - Daher sollte immer eine erweiterte Diagnostik primär mithilfe von Ultraschall der ableitenden Harnwege und des Genitales erfolgen.
  - Komplexe Fehlbildungen, z.B. die Blasenekstrophie, können meist schon in utero erfasst werden und sollten immer eine frühzeitige psychologische Begleitung der Eltern und Geburtenplanung, ggf. mit interdisziplinärem Team, zur Folge haben.
  - Ggf. liegen auch Fehlbildungen im Bereich des Beckenbodens, der Abdominalmuskulatur und des Anus vor.





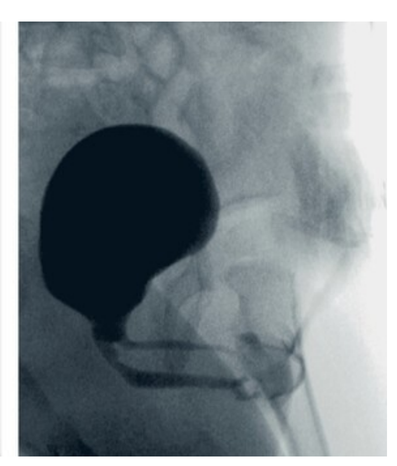


Abb. 239.1 Urethra duplex.

Da es nach Korrektur einer BEEK zu Fisteln kommt, muss die Urethra duplex als Differenzialdiagnose in Betracht gezogen werden.

a Klinischer Aspekt.

b Miktionszysturethrogramm (MCU) mit zunächst Darstellung der dorsalen Urethra.

(Quelle: Stein R. Basisdiagnostik und diagnostisches Vorgehen. In: Michel M, Thüroff J, Hrsg. Urologische Differenzialdiagnose. 3., vollständig überarbeitete und erweiterte Auflage. Stuttgart: Thieme; 2019)

Anamnese

- Besonderes Augenmerk sollte auf die familiäre Anamnese gelegt werden.
- Hier spielen vor allem das Vorkommen von Urogenitalfehlbildungen eine Rolle.
- Fragen zu Kontinenz und Miktion sowie auf die Ausprägung der dorsalen Penisdeviation geben wichtige Hinweise.

Körperliche Untersuchung

- Die Epispadie ist schon bei der Geburt bei Jungen leicht zu diagnostizieren.
- Die Diagnose beinhaltet eine Beschreibung der lokalen Befunde und ggf. das Spektrum der Anomalien unter dem BEEK.

Merke:

Die Epispadie ist für den Patienten und die Eltern eine große psychische Belastung. Wegen des seltenen Vorkommens der Epispadie ist die Erkrankung bei Eltern fast immer unbekannt und die möglichen Konsequenzen für Kontinenz und Fertilität werfen grundlegende Fragen auf. Daher ist eine frühzeitige kinderurologische Beratung schon in der Geburtsklinik unbedingt sinnvoll, am besten eine Beratung im interdisziplinären Team.

Bildgebende Diagnostik

Sonografie

- Bei 90% der Patienten mit Epispadie liegt eine Begleitfehlbildung der ableitenden Harnwege bzw. – bei Mädchen – des inneren Genitales vor, weswegen eine erweiterte Diagnostik mithilfe von Ultraschall stattfinden sollte.

Instrumentelle Diagnostik

Urethrozystoskopie

- kann u.U. bei Verdacht auf eine Urethra duplex unmittelbar vor der geplanten Genitalrekonstruktion sinnvoll sein

Uroflow

- nur bei Patienten, die schon älter sind, ein ausreichendes Blasenvolumen aufweisen und gerichtet miktionieren können

Differenzialdiagnosen

- Bisher konnte kein für den BEEK verantwortlicher Gendefekt identifiziert werden und assoziierte chromosomale Aberrationen oder genetische Syndrome wurden bisher nur in wenigen Kasuistiken beschrieben.
- Epidemiologische Daten deuten darauf hin, dass ein komplex genetischer bzw. multifaktorieller Erbgang zugrunde liegt.
- Eine spezifische teratogene Noxe für die Entstehung des BEEK beim Menschen konnte bisher nicht identifiziert werden [3].

Merke:

Im Gegensatz zur Hypospadie ist bei der Epispadie eine Abgrenzung gegenüber Hypogenitalismus-Syndromem bzw. Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD/ Intersexualität) nicht notwendig.

Therapie

Therapeutisches Vorgehen

- Die Behandlung der Epispadie ist operativ und hat zum Ziel, ein funktionelles und kosmetisch gutes Ergebnis zu erhalten.
- Ggf. betrifft dies auch die Rekonstruktion eines suffizienten Sphinkterapparats.
- Ziel ist ein adäquates äußeres Genitale, eine nach vorne gerichtete Miktion, bei den Jungen ein gerader Penis und eine Kontinenz für Urin.

Operative Therapie

- Wenn eine Blasenekstrophie vorliegt, erfolgt in den ersten drei Lebensmonaten der Verschluss der Blasenplatte, vorzugsweise auch mit einer Rekonstruktion des äußeren Genitales.
- Liegt eine Epispadie vor (kontinent oder inkontinent), dann erfolgt die Rekonstruktion des Penis mit Aufrichtung des Penisschafts und Rekonstruktion/Verschluss der Harnröhre um den ersten Geburtstag bzw. zwischen dem ersten und zweiten Lebensjahr.
- Dies sollte nur in Zentren erfolgen, die große Erfahrung mit der Fehlbildung haben.

Mögliche Komplikationen

- **Harnröhrenstrikur/Harnröhrenfistel:** typische, jedoch bei der Epispadie sehr seltene Komplikationen. Sie bedürfen in der Regel einer erneuten Operation.
    - Eine reine Dilatation der Harnröhre sollte vermieden werden, da hierdurch meist nur ausgeprägtere Vernarbungen entstehen.
- **persistente/erneute Peniskurvatur:**
    - Durch postoperative Narbenbildung kann es zu einer erneuten Deviation kommen.
    - Eine nicht vollständig ausgeglichen Penisdeviation erfordert einen meist ausgeprägten und komplexen Reeingriff zur Gliedaufrichtung, der frühsten ein Jahr nach der letzten Operation erfolgen sollte, um das Gefäß-Nerven-Bündel und damit die Sensibilität und Durchblutung der Glans penis nicht zu kompromittieren.
- **persistierende kurze Penislänge:**
    - Da die Schwellkörper bei der Epispadie breiter und kürzer sind, ist der Penis deutlich kürzer als in der Referenzpopulation.
    - Durch das Lösen der Schwellkörper (partiell oder auch komplett, Kelly-Prozedur) kann etwas Länge gewonnen werden, wobei hier die Durchblutung der Schwellkörper u.U. beeinträchtigt werden kann.
- **Penisverlust, vollständig oder teilweise:**
    - Nach ausgeprägter Dissektion/Präparation der Schwellkörper und der Harnröhre kann es aufgrund der delikaten Blutversorgung zu einer Minderperfusion der Glans bzw. der Corpora cavernosa kommen, mit Defektausheilung bis hin zum Verlust eines Teils oder der gesamten Glans, seltener der Schwellkörper.
    - Diese Komplikation ist fast ausschließlich bei zu frühzeitiger Korrektur der Blasenplatte und des Genitales beim BEEK zu erwarten.
    - Weiterhin können auch sehr seltene vaskuläre Aberrationen neben der prekären Blutversorgung bei Neugeborenen hierzu führen [1].

Nachsorge

- Ähnlich wie bei der Blasenekstrophie benötigen Kinder nach Epispadiekorrektur eine lebenslange strukturierte postoperative Versorgung und Nachsorge.
- Folgende Elemente müssen beachtet werden:
    - ausreichende Schmerzlinderung:
        - Bei reiner Epispadiekorrektur entspricht die postoperative Schmerztherapie derjenigen der Hypospadien.
        - Beim BEEK mit Verschluss der Blasenplatte sollte eine adäquate postoperative Analgesie mittels epiduraler Analgesie in der anfänglichen postoperativen Phase durchgeführt werden.
        - Ähnliches gilt bei der im Kindesalter oder Jugendalter durchgeführten Blasenhalsplastik bei der inkontinenten Epispadie.
    - Blasenkrämpfe (bei postoperativ liegendem Katheter):
        - Beim Verschluss der Blasenplatte sollte bereits intraoperativ ein Anticholinergikum, spätestens postoperativ, gegeben werden (z.B. Butylscopolamin).
        - Bei der reinen Epispadiekorrektur ist dies meist nicht erforderlich
- Die meisten Patienten erholen sich schnell von der Operation und können schon nach 2–3 Tagen aus der stationären postoperativen Betreuung entlassen werden.
    - Die komplizierteren Blasenrekonstruktionen erfordern eine längere Genesung und einen längeren Aufenthalt im Krankenhaus.
    - Mehrere Operationen können dabei erforderlich sein, um eine akzeptable Kontinenz zu erreichen.

Verlauf und Prognose

- Bei der reinen Epispadie können die meisten Patienten eine normale Miktion erreichen.
- Es erfordert jedoch möglicherweise mehr als ein Verfahren, um eine Kontinenz zu erreichen, abhängig von der Schwere des Problems und davon, ob die Blase betroffen ist.
- Variable Kontinenzraten, die von nur 50% bis zu 90% reichen, wurden von verschiedenen Zentren weltweit berichtet [1].
- Bei einem Teil der Patienten mit einer inkontinenten Epispadie ist nach einer Blasenhalsrekonstruktion u.U. auch die zusätzliche Anlage einen kontinenten kutanen Stoma notwendig, bei manchen ist die Harnableitung die ultimative Lösung.
- Die sexuelle Funktion ist in der Regel nach Abschluss der Epispadiekorrektur normal, auch wenn zusätzliche operative Eingriffe erforderlich sind.
  - Es kann aber eine Abnahme der Spermienzahl oder ein niedriges Ejakulatvolumen bestehen, was zu einer verminderten Fruchtbarkeit führt, aber nicht zu Sterilität.
  - Bei insuffizientem Blasenhals ist die retrograde Ejakulation häufig.
  - Bei männlichen Patienten mit korrigierter BEEK erfordert die Erfüllung des Kinderwunschs oft eine künstliche Insemination.
- Die überwiegende Mehrzahl der Patienten ist in der Lage, ein normales und gesundes Leben zu führen, einschließlich Ehe, Beschäftigung und Familiengründung. Diese Patienten sind in der Regel während ihres gesamten Erwachsenenlebens weiterhin in urologischer Kontrolle, da die Möglichkeit von Komplikationen besteht, die erst später im Leben auftreten können.

Merke:

Eine Epispadiekorrektur sollte immer in einem kinderurologischen Zentrum mit großer Erfahrung durchgeführt werden.

Eine Einbindung in eine Selbsthilfegruppe ist unbedingt angeraten

Besonderheiten bei bestimmten Personengruppen

Besonderheiten bei Kindern und Jugendlichen

- Für Eltern ist es unerlässlich, einen ausgebildeten und erfahrenen Chirurgen für rekonstruktive Operationen zu konsultieren. Nur so ist ein gutes Ergebnis zu erreichen.
- Zudem ist es angeraten, die Betreuung der Patienten durch ein interdisziplinäres Team zu gewährleisten, je komplexer die Fehlbildung ist.
- Jugendliche mit isolierten Epispadien haben nicht selten psychosoziale und sexuelle Probleme, die denen mit Patienten mit Blasenekstrophie ähneln.
  - Diese sollten daher engmaschig psychomental und psychosexuell begleitet werden.
  - Besonders ist daher die Konsultation eines Psychiaters/Psychologen und eines Urologen/Andrologen während ihrer Transition in die Erwachsenenmedizin erforderlich.
  - Die Kontaktaufnahme zu Selbsthilfegruppen ist unbedingt angeraten.

Literatur

Quellenangaben

- [1] Anand S, Lotfollahzadeh S. Epispadias. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021
- [2] Deutsche Gesellschaft für Urologie (DGU) et al. S2k-Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung (Stand 07/2016). Im Internet: www.aem-online.de/fileadmin/user_upload/Publikationen/S2k_Geschlechtsentwicklung-Varianten_2016–08_01_1_.pdf; Stand: 08.11.2022
- [3] Ludwig M, Utsch B, Reutter H. Genetische und molekularbiologische Aspekte des Blasenekstrophie-Epispadie-Komplexes (BEEK). Der Urologe 2005; 44: 1037–1044

Literatur zur weiteren Vertiefung

- [1] Hiort O, Brandis M. Fehlbildungen und Krankheiten des äußeren Genitales. In: Hoffmann GF, Lentze MJ, Spranger J, Zepp F, Hrsg. Pädiatrie. Berlin, Heidelberg: Springer; 2014: 1645ff
- [2] Hiort O. Krankheiten der Keimdrüsen. In: Hoffmann GF, Lentze MJ, Spranger J, Zepp F, Hrsg. Pädiatrie. Berlin, Heidelberg: Springer; 2014: 645ff
- [3] Queißer-Wahrendorf A, König R. Angeborene Entwicklungsdefekte. In: Hoffmann GF, Lentze MJ, Spranger J, Zepp F, Hrsg. Pädiatrie. Berlin, Heidelberg: Springer; 2014: 330ff

Wichtige Internetadressen

- www.blasenekstrophie.de

Quelle:

Stier B, Stein R. Epispadie. In: Kerbl R, Reiter K, Wessel L, Hrsg. Referenz Pädiatrie. Version 1.0. Stuttgart: Thieme; 2024.

Shortlink: https://eref.thieme.de/1Z6I4ZWM